

Name, Vorname:



Universitätsklinikum Leipzig AÖR, Institut für Humangenetik,  
MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II gGmbH,  
Fachbereich Humangenetik, Philipp-Rosenthal-Str. 55, 04103 Leipzig,  
Tel. 0341/9723800 Fax. 0341/9728217

Kontaktdresse:

biologisches Geschlecht: w m

soziales Geschlecht: w m divers  
(falls abweichend von oben)

Geburtsdatum:

Datum Probenabnahme:

Dringlichkeit: Pränatal Eilig Therapierelevant Routine

Kostenübernahme: gesetzlich Versicherte (Ü-Schein Muster 10)  
Privat Stationär ASV (bei Teamzugehörigkeit) Forschung

Material: EDTA ( $\geq 1 \text{ ml}$ )\* Heparin ( $\geq 2 \text{ ml}$ ,  $\leq 2 \text{ Tage}$ ) DNA\*  
Fruchtwasser ( $\geq 20 \text{ ml}$ ) Chorionzotten ( $\geq 20 \text{ mg}$ ) Hautstanz  
Mundschleimhaut\* PAXgene Anderes: .....

Vom Labor auszufüllen:

Datum Probeneingang HUG

Labor-Nr.

### Indikation/Symptome (Bitte wenn möglich Arztbrief beifügen)

Entwicklungsverzögerung:	Intelligenzminderung:	mild	moderat	schwer	sprachlich betont	Verhaltensauffälligkeiten
Fokale Epilepsie	Generalisierte Epilepsie	Spastik	Musk. Hypotonie	Ataxie	Mikrozephalie	Makrozephalie
Leukodystrophie	Neurodegenerative Erkrankung	cMRT:.....	Periph. Neuropathie	Immundefekt / Immundysregulation		
Retinitis pigmentosa	Optikusatrophie/Makula-Degeneration		Thorakale Aortenerweiterung	Niereninsuffizienz		
Großwuchs	Kleinwuchs	Adipositas (BMI.....)				

### Weitere Symptome, Familienanamnese, Stammbaum etc.

#### NGS-Diagnostik

Bitte nutzen Sie für Tumorerkrankungen (HBOC, HNPCC, TSC, NF1/2) unseren separaten Laboranforderungsschein!

Exom mit genomweiter CNV-Analyse und mitochondrialer DNA\*  
Exom ohne genomweite CNV-Analyse<sup>6</sup> (Array bereits durchgeführt)\*  
NGS-Panel bei fokaler kortikaler Dysplasie (FCD)  
Genom<sup>5</sup> (vorher bitte Rücksprache mit R. Jamra 0341 97 23803)  
Trio-Genom auf Forschungsbasis<sup>5</sup> (Exom unauffällig; Elternblut, EV)  
Ggf. Fokus auf folgende Gene: .....

#### Spezifische Differentialdiagnostik

Frágiles X-Syndrom/FXTAS<sup>3</sup>  
LHON (3 häufigste path. Varianten)<sup>1\*</sup>  
Prader-Willi-/Angelman-Syndrom<sup>2,3,4</sup>  
Temple-Syndrom/UPD(14)mat<sup>2,3,4</sup>  
Chorea Huntington (HTT)<sup>3</sup>  
Cystische Fibrose (CFTR)<sup>7\*</sup>  
Fokale kortikale Dysplasie (FCD)<sup>7</sup>  
ApoE vor Therapie<sup>1\*</sup>

DPD-Mangel vor Therapie mit 5-FU<sup>2</sup>  
UGT1A1 (Irinotecan/ M. Meulengracht)<sup>1\*</sup>  
β-Thalassämie (HBB)<sup>1,2\*</sup>  
Maligne Hyperthermie<sup>6</sup> oder<sup>7\*</sup>  
Hypercholesterinämie<sup>7\*</sup>  
MLH1-Promotormethylierung (Keimbahn)<sup>4</sup>  
Beckwith-Wiedemann-Syndrom<sup>2,4</sup>  
Silver-Russel-Syndrom<sup>2,4</sup>

#### Andere angeforderte Diagnostik:

#### Zytogenetische Diagnostik

Chromosomenanalyse (CA)  
Fish bei V.a.:.....

#### Pränataldiagnostik

Diagnostik bei Auffälligkeiten im pränatalen Ultraschall (inkl. Chromosomenanalyse, Schnelltest (13, 18, 21, X, Y)<sup>3</sup>, mütterl. Kont.-Ausschluss<sup>3</sup> und Exom.\*<sup>6</sup>/Genom-Seq.<sup>5</sup> (SNV und CNV<sup>6</sup>), EDTA-Blutproben beider Elternteile erforderlich)

Gezielte pränatale Diagnostik Gen/Variante:

(inkl. Chromosomenanalyse, Kont.-Ausschluss<sup>3</sup>, EDTA-Blut der Mutter erforderlich)

SSW:.....

Abortdiagnostik<sup>3</sup> (inkl. Chromosomenanalyse und ggf. molekulargenetischer Analyse der häufigsten Aneuploidien)

#### Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation)

Variante(n): .....

Transkript: .....

\*Zur Abrechnung der CNV-Analyse nach EBM11508 muss eine CA erfolgt sein. Wenn nicht zusätzlich beauftragt, gehen wir von einer extern durchgeführten CA aus.

\*DAkkS akkreditiert  
1:Sequenzierung, 2:MLPA/qPCR, 3:Fragmentlängenanalyse,  
4:Methylierungsanalyse, 5:NGS-Genom, 6:NGS-Exom, 7:NGS-Panel

#### Asservierung von Untersuchungsmaterial:

Ich bitte um die Asservierung ohne weitere Diagnostik von:

EDTA PAXgene DNA Zellkultur Anderes: .....

Einsender:in

Unterschrift, Name (bitte in DRUCKBUCHSTABEN),  
Adresse oder Stempel Unterzeichnende(r) Arzt/Ärztin ist  
gemäß GenDG alleinige(r) Befundempfänger:in



Durch die DAkkS nach DIN EN ISO 15189:2024  
akkreditiertes Medizinisches Laboratorium.  
Die Akkreditierung gilt nur für den in den  
Urkundenanlagen [D-ML-22182-01-00,  
D-ML-13195-08-00] aufgeführten Akkreditierungsumfang.  
Dies betrifft die hier mit \* gekennzeichneten Analysen.

Bemerkungen: ..... ..... .....	Anforderungsdatum
---	-------------------

Telefon für Rückfragen

**Patientendaten/Aufkleber**

Name, Vorname

\_\_\_\_\_  männlich  weiblich  divers  
geb. am

Straße

PLZ, Ort

**Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) und EU Datenschutz-Grundverordnung (DS-GVO)**Indikation (oder die angeforderte Analyse) ist **zwingend erforderlich** und muss eingetragen werden:**Bitte zwingend ausfüllen!**

Ich wurde vor der Probenentnahme zu Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft sowie gesundheitlichen Risiken der Untersuchung nach dem Gendiagnostikgesetz informiert und aufgeklärt. Ich wurde informiert, dass die Proben oder die erhobenen Daten im Rahmen des Ausfallkonzepts bzw. bei nicht angebotener Diagnostik als Analyseauftrag an Dritte verschickt werden können. Weiterhin werden Daten ggf. für die Abrechnung der Diagnostik zur jeweiligen Krankenkasse übermittelt. Ich habe das Formular „Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß GenDG“ erhalten.

**Ich erkläre mich mit der Probenentnahme und Durchführung der oben genannten Analyse(n) einverstanden.** Über mein Recht auf Nichtwissen und die Möglichkeit, meine Einwilligung vollständig oder in Teilen zu widerrufen, wurde ich informiert.

Ich bin zudem einverstanden mit:

der **Aufbewahrung von Probenmaterial** z. B. für ergänzende Untersuchungen.  ja  neinder **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus.  ja  neinder **Mitteilung der Untersuchungsergebnisse** der genetischen Analysen.  ja  neinder Verwendung meiner **Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienangehörigen** auf deren Wunsch, auch über meinen Tod hinaus.  ja  neinder **Speicherung** meiner **genetischen Befunde** im jeweiligen Patientenverwaltungssystem für meine behandelnden Ärzt:innen.  ja  neinder Aufbewahrung und vollständigen Verwendung von pseudonymisiertem **Untersuchungsmaterial und/oder Befunden** für **wissenschaftliche Zwecke** in Form von kumulativen Publikationen zu Fallserien innerhalb der gesetzlichen Rahmenbedingungen sowie zur **Qualitätssicherung**.  ja  neinder **zukünftigen Kontaktaufnahme** durch Mitarbeiter der Humangenetik zu klinischen oder wissenschaftlichen Zwecken, z. B. einer Re-Analyse vorheriger genetischer Ergebnisse.  ja  nein

In seltenen Fällen können Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen. Nach der Empfehlung der ACMG (Amerikanisches Kollegium für medizinische Genetik und Genomik) berichten wir auf Ihren Wunsch hin (wahrscheinlich) krankheitsverursachende Varianten in ca. 80 Genen (u. A. für Tumor-, Bindegewebs- und Herzerkrankungen, maligne Hyperthermie und Fettstoffwechselstörungen), für die die Behandlungskonsequenzen bestehen (bspw. Möglichkeiten der Therapie, Vorsorge, Früherkennung).

Über diese Erkenntnisse möchte ich informiert werden.  ja  nein

In **dringenden, medizinisch notwendigen** Fällen, können wir den Befund/die Befunde auch an weitere Personen oder Einrichtungen weiterleiten. Bitte geben Sie hierzu nachfolgend die Daten des zusätzlichen Befundempfängers an:

.....  
.....  
.....**Die vollständigen Angaben zu Name und Anschrift sind zwingend erforderlich für die Mitteilung!**

Ort, Datum

Unterschrift des Patienten/gesetzl. Vertreters

Name, Unterschrift des aufklärenden Arztes